

Receptory jsou eukaryotické membránové proteiny, uzpůsobené v průběhu evoluce k transformaci signálu z jednoho prostředí do druhého. Některé druhy receptorů rozpoznávají intracelulární signály, jako např. receptor pro inositol-3-fosfát (Inositol-3-phosphate receptor; IP3R) nebo jaderné receptory vazající např. gonádové hormony. Naprostá většina zástupců patří mezi však receptory rozpoznávající a procesující extracelulární signály, které jsou sdruženy do rozsáhlé rodiny receptorů spřažených s G-proteiny (G-protein coupled receptors, GPCRs). Název této rozsáhlé rodiny daly jejich hlavní a prvně popsání, interakční partneři, heterotrimerní G-proteiny, skrze které se signál šíří do intracelulárního prostředí. G-proteiny po interakci s preferenčním aktivovaným receptorem dále ovlivňují intracelulární dispoziční hlavní sekundárních přenašečů: Ca^{2+} , cyklického adenosinmonofosfátu anebo inositol-3-fosfátu, a tím vnitrobuněčné procesy. Dnes je již popsána i signalizace na G-proteinech nezávislá, která značně rozšiřuje repertoár intracelulárních procesů a podává ucelenější obrázek o komplexnosti působení GPCR. Jakožto u všech proteinů, pak i u GPCRs, je provázanost struktury a funkce velice úzká. Etiologie mnoha z vzácných onemocnění je spojena s chybami v přepisu nebo s mutacemi v genech, kódujících některou z esenciálních domén receptoru. Tyto chyby mohou způsobit zadržetí receptoru uvnitř buňky (narušení signálního peptidu, exportní/retenční sekvence), neschopnost receptoru přenášet signál anebo přenášet jej v omezené míře (mutace v doménách intracelulárních smyček), nestabilitu receptoru na buněčném povrchu (chyby v doménách pro interakce s endogenními proteiny v C-terminální sekvenci), anebo v neposlední řadě sníženou popř. chybějící schopnost interakce s kompatibilním ligandem (chyby v N-terminální sekvenci a extracelulární oblasti transmembránových smyček).